

単一遺伝性疾患の出生前検査と着床前検査

Thoughts on preimplantation genetic testing for monogenic based on the experience of undergoing a prenatal testing

庵前美智子<sup>1)</sup> 中野達也<sup>1)</sup> 小西晴久<sup>1)</sup> 山内博子<sup>1)</sup> 中岡義晴<sup>1)</sup> 森本義晴<sup>2)</sup>

1) 医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

2) 医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

【緒言】

生児獲得を希望するカップル(CL)が遺伝性疾患児を出生する可能性があるを知った場合、それを避ける選択肢に出生前検査(検査)がある。検査は児が罹患児の場合、妊娠中断の選択につながる。当院で遺伝性疾患の着床前検査(PGT-M)を希望し来談した CL の中にも妊娠を中断した症例は少なくない。妊娠中断既往歴のある CL の遺伝カウンセリングの語りを後方視的に検討する。

【対象】

PGT-M を希望して来談した 88 組のうち、妊娠中断既往歴ある 17 組。

【結果】

遺伝形式は AR 4 組、AD 5 組、X-Link 8 組であった。全ての CL が二度と妊娠の中断はしたくないとの思いを強く表出し、それが PGT-M を希望した最大の理由だった。17 組中 5 組は 2 回の検査を受け、初回は出産、2 回目の検査で罹患児と判明し PGT-M を希望、最初が大丈夫だったから今回も大丈夫だと思っていたと語った。X-Link は全て妻の兄弟が罹患患者で妊娠したら検査を受けるように実母から言われていた、検査は受けるものだと思っていたと発言した。PGT-M は知らなかった、そこまではと思っていたという CL がいた一方、AD の 2 症例は希望したが対象にならないと言われ、検査を選択、どちら症例も 2 回の妊娠中断を経験していた。

【考察】

PGT-M まではと思っていた理由に、体外受精に対する抵抗感、経済的な問題があげられた。申請、承認から妊娠までの期間を考慮し自然妊娠後に検査を受けた方が早く生児獲得ができると考えた CL もいたが、最初から PGT-M の提示があれば選択したという CL もいた。PGT-M は実施施設も少なく、情報に触れる機会は増えているがまだまだ少ない。次子を希望する CL に対して検査と共に PGT-M の選択の提示も検討していく必要を感じた。